

Bei diesem Manuskript handelt es sich um die Post-Print-Fassung eines Beitrags, der erschienen ist in: *Medizinrecht* 30 (2012), S. 625–630.

---

## **Ethische und rechtliche Aspekte der Pränataldiagnostik. Herausforderungen angesichts neuer nicht-invasiver Testverfahren**

*Bert Heinrichs, Tade Matthias Spranger und Lisa Tambornino\**

Seitdem der Forscher Dennis Lo im Jahr 1997 zeigen konnte, dass sich in maternalem Plasma fetale DNA befindet, wird nach Möglichkeiten geforscht, diese zu diagnostischen Zwecken, vor allem der Diagnose des Down Syndroms, zu gewinnen. Ein entscheidender Vorteil einer solchen nichtinvasiven Form der Pränataldiagnostik (PND) bestünde darin, dass das signifikante Risiko für Fehlgeburten, das mit etablierten invasiven Formen der PND verbunden ist, wegfiel. In den USA hat die Firma Sequenom einen entsprechenden Test unter dem Namen MaterniT21 im Oktober 2011 kommerziell eingeführt. Für den europäischen Markt hat Sequenom einen Lizenzvertrag mit der in Konstanz ansässigen Firma LifeCodexx geschlossen. Die Einführung des Tests in Deutschland ist in den Medien kritisch begleitet worden. Im Beitrag werden zunächst die medizinisch-naturwissenschaftlichen Hintergründe des neuen Verfahrens kurz skizziert. Anschließend werden ethische und rechtliche Implikationen der neuen nicht-invasiven PND diskutiert.

## I. Einleitung

Unter dem Begriff Pränataldiagnostik (PND) werden unterschiedliche Untersuchungsmethoden zusammengefasst, deren Gemeinsamkeit darin besteht, dass es sich um diagnostische Verfahren handelt, die am Fötus oder Embryo im Uterus durchgeführt werden<sup>1</sup>. Die PND unterscheidet sich so zum einen von der Präimplantationsdiagnostik (PID), die an Embryonen vor der Verpflanzung in den Uterus durchgeführt wird, und zum anderen von diagnostischen Verfahren, die am geborenen Kind unternommen werden. Gemäß den vom Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen formulierten Richtlinien über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung (sog. Mutterschafts-Richtlinien) sollen pränataldiagnostische Verfahren vor allem dazu beitragen, Risikoschwangerschaften und Risikogeburten frühzeitig zu erfassen, Gefahren für Leben und Gesundheit von Mutter und Kind abzuwenden und Gesundheitsstörungen rechtzeitig erkennen und behandeln zu können<sup>2</sup>. Wenn sich im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge Anhaltspunkte für ein genetisch bedingtes Risiko ergeben, soll die Schwangere über die Möglichkeiten einer humangenetischen Beratung und/oder Untersuchung aufgeklärt werden. Die Bundesärztekammer formuliert in den Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen die Hilfestellung bei der Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch einer Schwangerschaft als ein Ziel der pränatalen Diagnostik<sup>3</sup>.

---

<sup>1</sup> Einen Überblick geben bspw. *Bui/Meiner*, State of the art in prenatal diagnosis, in: *Leuzinger=Bohleber/Engels/Tsiantis* (Hrsg.), *The Janus Face of Prenatal Diagnostics. A European Study Bridging Ethics, Psychoanalysis, and Medicine*, 2008, S. 61–86.

<sup>2</sup> S. Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“) i. d. F. v. 10. 12. 1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60 a v. 27. 3. 1986), zuletzt geändert am 15. 12. 2011, veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 36, S. 914, in Kraft getreten am 3. 3. 2012.

<sup>3</sup> Bundesärztekammer, Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen, DÄBl. 1998, A3236–3242.

Eine wichtige Differenzierung innerhalb der Methoden der Pränataldiagnostik ist die zwischen nicht-invasiven und invasiven Verfahren. Zu den nicht-invasiven pränataldiagnostischen Verfahren zählen Ultraschalluntersuchungen und andere bildgebende Verfahren, mit denen die Entwicklung des entstehenden Kindes zu unterschiedlichen Zeitpunkten der Schwangerschaft beobachtet werden kann, sowie serologische Untersuchungen, bei denen auf Grundlage des mütterlichen Blutes Informationen über das Risiko gesundheitlicher Beeinträchtigungen des Fötus gewonnen werden. Invasive Methoden der Pränataldiagnostik sind vor allem die Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese), die Punktion des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) und die Nabelschnurpunktion (Cordozentese). Die meisten nicht-invasiven pränataldiagnostischen Untersuchungen gelten (in industrialisierten Ländern) heute als medizinische Routineverfahren<sup>4</sup>. So sind in Deutschland Ultraschall und serologische Untersuchungen und eine Kombination beider Verfahren routinemäßig bei allen Schwangeren vorgesehen<sup>5</sup>. Invasive Verfahren werden hingegen aufgrund des mit ihnen verbundenen Risikos einer Fehlgeburt in der Regel nur bei Vorliegen einer medizinischen Indikation durchgeführt<sup>6</sup>. Invasive pränataldiagnostische Untersuchungen kann zwar grundsätzlich jede Frau vornehmen lassen, wenn sie sich zuvor angemessen genetisch beraten lässt, von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden die damit einhergehenden Kosten allerdings nur, wenn die Schwangere 35 Jahre oder älter ist oder andere Faktoren vorliegen, die eine Risikoschwangerschaft kennzeichnen und den

---

<sup>4</sup> Bui/Meiner, State of the art in prenatal diagnosis, in: Leuzinger=Bohleber/Engels/Tsiantis (Hrsg.), The Janus Face of Prenatal Diagnostics. A European Study Bridging Ethics, Psychoanalysis, and Medicine, 2008, S. 61.

<sup>5</sup> S. Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“).

<sup>6</sup> S. Nationaler Ethikrat, Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft, 2003, [http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/Stellungnahme\\_Genetische-Diagnostik.pdf](http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/Stellungnahme_Genetische-Diagnostik.pdf), Zugriff am 27. 4. 2012; Boyd/DeVigan et al., BJOG 2008, 689–696.

Eingriff legitimieren, wie beispielsweise ein familiär bedingtes Risiko für genetische Erkrankungen<sup>7</sup>.

In Deutschland gibt es pro Jahr in etwa 700.000 Geburten<sup>8</sup>. Das Durchschnittsalter schwangerer Frauen steigt dabei kontinuierlich an. Einer Studie zufolge ist die Anzahl von über 35 jährigen Schwangeren in den Jahren 1980 bis 2004 von 4,8 % auf 18,6 % gewachsen<sup>9</sup>. Dementsprechend stieg zunächst auch die Zahl der durchgeführten invasiven Verfahren. Mittlerweile ist diese Zahl allerdings rückläufig. So haben Andrea Wray und Kollegen gezeigt, dass sich im Jahr 2003 im Vergleich zum Jahr 2001 weniger Frauen für invasive Testungen des Ungeborenen entschieden haben (26 % vs. 71 %)<sup>10</sup>.

Über die Anwendung von pränataldiagnostischen Verfahren ist lange Zeit kontrovers diskutiert worden<sup>11</sup>. Die Befürchtung von Kritikern bestand vor allem darin, dass ein verbreiteter Einsatz dazu führen würde, dass Föten auch mit minderschweren pathologischen Befunden (oder gar aufgrund medizinisch irrelevanter Eigenschaften) abgetrieben werden<sup>12</sup>. Aus heutiger Sicht muss man feststellen, dass sich diese Befürchtungen zumindest teilweise bewahrheitet haben: Eine im Jahr 2008 veröffentlichte, europaweit durchgeführte Studie von Patricia Boyd und Kollegen zeigt, dass im Anschluss an die Diagnose „Down Syndrom“, im Durchschnitt in 88 % der Fälle ein

---

<sup>7</sup> S. „Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“).

<sup>8</sup> Statistisches Bundesamt.

<https://www.destatis.de/DE/ZahlenFakten/GesellschaftStaat/Bevoelkerung/Geburten/Tabellen/LebendgeboreneInsgesamt.html?nn=50738>, Zugriff am 30. 4. 2012.

<sup>9</sup> S. Bittles/Bower/Hussain/Glasson, *European Journal of Public Health* 2006, 221–225.

<sup>10</sup> Wray/Ghidini, *Prenat Diagn* 2005, 350–353.

<sup>11</sup> Hahn et al., *Curr Opin Gynecol* 2008, 146–151; Dormandy et al., *Patient Educ Couns* 2006, 56–64.

<sup>12</sup> Auf solche Gefahren der PND verweist u. a. Ruth Baumann; s. Baumann, *Ethische Überlegungen zur pränatalen Diagnostik*, in: Kind et al. (Hrsg.), *Behindertes Leben oder verhindertes Leben*, Bern 1993, S. 130–142.

Schwangerschaftsabbruch erfolgt<sup>13</sup>. Im Rahmen der Studie wurde der Umgang mit den Ergebnissen pränataldiagnostischer Untersuchungen in zwölf europäischen Ländern erforscht. Die höchste Abtreibungsrate wurde mit 100 % in Kroatien verzeichnet, gefolgt von Spanien, Deutschland und Frankreich mit je 96 %. Am seltensten finden Abtreibungen in Folge der Diagnose „Down Syndrom“, mit 73 % der Fälle, in den Niederlanden statt. Auch wenn die PND damit zu einer Situation geführt hat, vor der Kritiker stets gewarnt haben, ist in den letzten Jahren eine gewisse Beruhigung der Diskussion zu verzeichnen. Die Suche nach einschlägigen Publikationen zum Thema „PND“, sowohl in der Fachliteratur als auch in Presse, Radio und Fernsehen lässt dies zumindest vermuten. Es hat den Anschein, dass sich ein gewisser gesellschaftlicher Konsens hinsichtlich der aktuellen Praxis eingestellt hat. Ein neues nicht-invasives Testverfahren könnte diesen – wirklichen oder vermeintlichen – Konsens erneut in Frage stellen. Zumindest gibt dieses Testverfahren Anlass, die rechtliche und ethische Einschätzung der Pränataldiagnostik erneut zu überdenken. Dies entspricht der Einschätzung, die Henry Greely im vergangenen Jahr in einem Kommentar in *Nature* abgegeben hat; er schreibt: „Most importantly, we need to start conversations, between all those concerned, about the limits, if any, to place on this powerful technology. Whether we view NIPD [= non-invasive prenatal diagnosis] gladly as a way to reduce human suffering, warily as a step towards a eugenic dystopia, or a mix of both, we should agree that the better we prepare, the more likely we are to avoid the worst misuses of this potentially transformative technology“<sup>14</sup>. Die Einführung des neuen nicht-invasiven Testverfahrens ist einerseits mit Chancen, andererseits mit Gefahren verbunden, die in einer ethischen Analyse gleichermaßen berücksichtigt werden müssen.

---

<sup>13</sup> S. Boyd/DeVigan et al., *BJOG* 2008, Tabelle 4, S. 693.

<sup>14</sup> Greely, *Nature* 2011, 289–291. Ähnlich bereits zuvor Chachkin, *AJLM* 2007, 9–53.

## II. Die neue Methode

Seitdem der Forscher Dennis Lo im Jahr 1997 zeigen konnte, dass sich in maternalem Plasma fetale DNA befindet<sup>15</sup>, wird nach Möglichkeiten geforscht, diese zu diagnostischen Zwecken, vor allem der Diagnose des Down Syndroms, zu gewinnen. Erst einige Jahre später wurden Methoden entwickelt, mit denen Chromosomenfehler des ungeborenen Kindes im Blut der Schwangeren nachgewiesen werden konnten<sup>16</sup>. Die Methoden wurden zunächst in mehreren proof-of-concept Studien auf ihre Zuverlässigkeit und Aussagekraft hin untersucht<sup>17</sup>, anschließend weiterentwickelt und dann in der klinischen Anwendung erprobt. Im Zentrum des aktuellen Interesses stehen Tests auf Aneuploidien<sup>18</sup>, vor allem Tests auf Trisomie 21<sup>19</sup>. Die Studien belegen, dass bei sog. Risikoschwangerschaften, bei denen bislang eine medizinische Indikation für eine invasive Untersuchung vorliegt, das neue nicht-invasive Verfahren sehr gute Ergebnisse bei der Detektion von Trisomie 21 liefert. So führte eine Forschergruppe aus Zypern eine klinische Studie durch, bei der sie bei 80 Schwangeren in der 12. und 15. Woche alle 34 Fälle von Trisomie 21 nachweisen konnte<sup>20</sup>. Einer anderen Forschergruppe gelang es, aus den Blutproben von 232 Schwangeren alle 86 Fälle von Trisomie 21 aufzuzeigen<sup>21</sup>. Darüber hinaus wurde mittels der beschriebenen Testverfahren auch der Nachweis anderer Anomalien des Fötus erbracht. So konnten Glenn Palomaki und Kollegen sehr gute Ergebnisse bei der Detektion der Trisomien 18 und 13 sowie der Monosomie x erzielen<sup>22</sup>. Eine thailändische Forschergruppe entwickelte zudem ein Verfahren, mit dem mittels der Blutprobe einer

---

<sup>15</sup> Lo et al., Lancet 1997, 485–487.

<sup>16</sup> Lo et al., Nat Med 2007, 218–223; Dhallan, Lancet 2007, 474–481.

<sup>17</sup> Fan et al., PNAS 2008, 16266–16271; Chiu et al., Proc Natl Acad Sci 2008, 20458–20463.

<sup>18</sup> Go et al., Human Reproduction Update 2011, 372–382.

<sup>19</sup> Chiu et al., BMJ 2011, 342; Palomaki et al., Genet Med. 2012, 296–305; Ehrich et al., Am J Obstet Gynecol 2011, 205.

<sup>20</sup> Papageorgiou et al., Nature Medicine 2011, 510–513.

<sup>21</sup> Chiu et al., BMJ 2011, 342.

<sup>22</sup> Palomaki et al., Genet Med. 2012, 296–305.

Schwangeren festgestellt werden können soll, ob ein Fötus an der Krankheit Beta-Thalassämie erkrankt ist<sup>23</sup>. Lo und seiner Forschergruppe aus Hongkong gelang schließlich die nahezu vollständige Sequenzierung des fetalen Genoms aus dem mütterlichen Blut<sup>24</sup>. In den USA hat die Firma Sequenom einen entsprechenden Test unter dem Namen MaterniT21 im Oktober 2011 kommerziell eingeführt<sup>25</sup>. Nach Angaben von Sequenom ist die Anwendung für das erste oder zweite Trimester der Schwangerschaft vorgesehen. Zielgruppe sind Frauen mit einem erhöhten Risiko für fetale Aneuploidien. Die Bearbeitungszeit wird mit acht bis zehn Tagen angegeben. Zunächst soll der Test in 20 amerikanischen Großstädten und deren Umgebung angeboten werden, u. a. in New York. Im Februar 2012 hat Sequenom bekanntgegeben, dass ein erweiterter Test unter dem Namen MaterniT21 Plus bereitsteht, der zusätzlich auch die Trisomien 13 und 18 detektiert. Für den europäischen Markt hat Sequenom einen Lizenzvertrag mit der in Konstanz ansässigen Firma LifeCodexx geschlossen<sup>26</sup>. In einer Pressemitteilung vom 20. 8. 2012 teilt die Firma LifeCodexx mit, dass der PraenaTest in mehr als 70 qualifizierten pränataldiagnostischen Praxen und Kliniken in Deutschland, Österreich, Liechtenstein und in der Schweiz verfügbar ist. In Deutschland wird er als sog. individuelle Gesundheitsleistung (IGeL) angeboten<sup>27</sup>.

Der entscheidende Vorteil des neuen nicht-invasiven Tests gegenüber herkömmlichen invasiven pränataldiagnostischen Verfahren besteht darin, dass das Risiko von Fehlgeburten

---

<sup>23</sup> Tungwiwat et al., *Translational Research* 2007, 319–325.

<sup>24</sup> Lo et al., *Science Translational Medicine* 2010.

<sup>25</sup> Sequenom: MaterniT21™ Test Commercial Launch. 17. 10. 2011.

[http://www.sequenom.com/files/pdf-documents/maternit21\\_launch\\_presentation](http://www.sequenom.com/files/pdf-documents/maternit21_launch_presentation), Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>26</sup> Pressemitteilung auf BioLago.org v. 1. 9. 2011: Sequenom gibt europäischen Lizenzvertrag mit CATC-Tochter LifeCodexx bekannt. <http://www.biolago.org/aktuelles-presse/news-artikel/sequenom-gibt-europaeischen-lizenzvertrag-mit-gatc-tochter-lifecodexx-bekannt/> 3/, Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>27</sup> LifeCodexx, Pressemitteilung v. 20. 8. 2012,

[http://lifecodexx.com/praeenatest\\_erfuellt\\_gesetzliche0.html](http://lifecodexx.com/praeenatest_erfuellt_gesetzliche0.html), Zugriff am 29. 8. 2012.

ausgeschlossen wird. Das Risiko, eine Fehlgeburt auszulösen, wird bei der Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) mit 0,5 % bis 1 %<sup>28</sup>, bei der Untersuchung des Mutterkuchens (Chorionzottenbiopsie) mit 0,5 % bis 2 %<sup>29</sup> und bei der Nabelschnurpunktion (Cordozentese) mit 2 % bis 3 %<sup>30</sup> angegeben. Stellt man beispielsweise in Rechnung, dass im Jahr 2009 31.000 Fruchtwasseruntersuchungen von deutschen Krankenkassen erstattet worden sind<sup>31</sup>, dann wird deutlich, dass die etablierten Tests auch in absoluten Zahlen zu einer durchaus signifikanten Zahl von Fehlgeburten führen. Im Vergleich zur Ultraschalluntersuchung hingegen liefert der Bluttest nicht nur eine Risikobewertung, sondern eine nahezu sichere Diagnose. Als weiterer Unterschied und möglicherweise Vorteil des Bluttestes gegenüber anderen pränataldiagnostischen Verfahren wird ein zeitlicher Aspekt benannt. Während die Fruchtwasseruntersuchung erst in der 15.–17. Schwangerschaftswoche vorgenommen werden kann<sup>32</sup>, soll die Testung des maternalen Blutes bereits in der 10. Schwangerschaftswoche aussagekräftige Ergebnisse liefern<sup>33</sup>, was Auswirkungen auf die Entscheidung für oder gegen einen Abbruch der Schwangerschaft haben kann. Während sich der Embryo in der 10. Schwangerschaftswoche noch nicht vollständig entwickelt hat, sind in der 15. Woche bereits sämtliche Körperteile und Organe ausgebildet, der Fötus ist mehr als doppelt so groß und zudem kann die Schwangere bereits seine Bewegungen wahrnehmen. Außerdem ist die Schwangere in der frühen Phase der Schwangerschaft von ihrem äußeren Umfeld noch nicht als werdende

---

<sup>28</sup> Kozłowski/Knippel/Stressig, *Ultraschall Med* 2007, 165–72; Bundesärztekammer, Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitendispositionen, DÄBl. 1998, A3236–3242.

<sup>29</sup> Schroeder=Kurth, *Pränatalmedizin*, in: *Lexikon der Bioethik*, Bd. 3, 2000, S. 44–51.

<sup>30</sup> Tongsong et al., *American Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2001, 719–723.

<sup>31</sup> S. Bahnsen, *Die Zeit* 2011, online verfügbar unter <http://www.zeit.de/2011/34/M-Trisomie>, Zugriff am 19. 4. 2011.

<sup>32</sup> Vgl. Chachkin, *AJLM* 2007, 9–53.

<sup>33</sup> S. Palomaki et al., *Genet Med.* 2012, 296–305.



Mutter erkennbar. Der frühe Schwangerschaftsabbruch geht deswegen vermutlich mit geringeren psychischen Belastungen einher<sup>34</sup>.

### III. Ethische Aspekte

Die skizzierte Entwicklung hat eine erneute Debatte über die Pränataldiagnostik angestoßen. In den deutschen Medien gab es kritische Berichte zu dem neuen nicht-invasiven Testverfahren<sup>35</sup>. Dabei ist u. a. kritisch bemerkt worden, dass das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) die Entwicklung des Tests mit 230.000 € gefördert hat<sup>36</sup>. Diese Berichterstattung hat LifeCodexx veranlasst, auf der Firmenwebsite eine kurze Stellungnahme zu veröffentlichen, in der betont wird, dass das Testverfahren nichts grundsätzlich Neues bringe, sondern vielmehr eine risikofreie Alternative zu existierenden Methoden darstelle<sup>37</sup>. Der Deutsche Ethikrat hat am 22. 3.

---

<sup>34</sup> Vgl. Chachkin, AJLM 2007, 9–53.

<sup>35</sup> Vgl. bspw. Bahnsen, Die Zeit 2011, online verfügbar unter <http://www.zeit.de/2011/34/M-Trisomie>, Zugriff am 19. 4. 2011.; 3Sat nano spezial, Sendung v. 30. 1. 2012 zur Diagnose vor der Geburt, online verfügbar in der Mediaethik von 3Sat unter <http://www.3sat.de/mediathek/?display=1&red=nano>, Zugriff am 19. 4. 2012; Niederer, NZZ 2011. Online verfügbar unter [http://www.nzz.ch/nachrichten/hintergrund/wissenschaft/praenataldiagnostik\\_aus\\_dem\\_blut\\_der\\_mutter\\_1.9223573.html](http://www.nzz.ch/nachrichten/hintergrund/wissenschaft/praenataldiagnostik_aus_dem_blut_der_mutter_1.9223573.html), Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>36</sup> Vgl. Löhr, Kommentar auf taz.de 2011, online verfügbar unter <http://www.taz.de/!77286/>, Zugriff am 19. 4. 2012; s. auch Baureithel, der Freitag 2011, online verfügbar unter <http://www.freitag.de/datenbank/freitag/2011/34/heiliger-gral-derpraenataldiagnostik/print>, 19. 4. 2012. Die Zeit gibt die vom BMBF geförderte Summe mit 300.000 € an (Bahnsen, Die Zeit 2011), in allen anderen gesichteten Publikationen wird aber durchgehend ein Förderbetrag von 230.000 € benannt.

<sup>37</sup> Die Stellungnahme, auf die man vorübergehend bei Aufruf der Firmenwebsite geleitet wurde, lautet: „In den Medien wird derzeit leidenschaftlich und kontrovers über unseren neuartigen Pränataldiagnostiktest LifeCodexx PraenaTest™ zur risikofreien Bestimmung einer Trisomie 21 (Down-Syndrom) diskutiert. Hier ein aktuelles Beispiel: nano spezial vom 30. 1. 2012. Bei allem Respekt für andere Sichtweisen und Empfindungen halten wir das Wissen um folgende Fakten für wichtig: 1. Der LifeCodexx PraenaTest™ untersucht grundsätzlich nichts Neues. Er ist vielmehr eine risikofreie Alternative zu herkömmlichen invasiven Untersuchungsmethoden, wie z. B. der Fruchtwasseruntersuchung. 2. Dank seiner Risikofreiheit kann der LifeCodexx PraenaTest™ jährlich allein in Deutschland 600 bis 700 ungeborene Kinder vor den tödlichen Folgen eines invasiven Eingriffs, z. B. einer Fruchtwasseruntersuchung, bewahren. 3. Der LifeCodexx PraenaTest™ kann nicht „einfach so“ durchgeführt werden und ergänzt andere Untersuchungen des

2012 eine öffentliche Anhörung zum Thema „Wissenschaftlich-technische Entwicklungen im Bereich der Multiplex und High-throughput-Diagnostik“ veranstaltet<sup>38</sup>, bei der u. a. die medizinische Direktorin von LifeCodexx, Wera Hofmann, vorgetragen hat<sup>39</sup>.

Tatsächlich kann es auf den ersten Blick seltsam anmuten, dass ein Testverfahren, das bei hoher Aussagekraft das Risiko für Fehlgeburten auf null senkt, in ethischer Hinsicht als problematisch eingestuft wird. Es erscheint nachgerade paradox, einen Test zu kritisieren, der absehbar dazu führen wird, dass hunderte von Fehlgeburten im Jahr in Deutschland vermieden werden. LifeCodexx kann zu Recht geltend machen, dass der Test grundsätzlich nichts Neues bringt, sondern lediglich eine bestehende Praxis risikofreier gestaltet. Zur Verteidigung der staatlichen Förderung durch das BMBF hat auch der Parlamentarische Staatssekretär, Thomas Rachel, ähnlich argumentiert, wenn er feststellt, es sei „ethisch unvertretbar, die Weiterentwicklung einer in Deutschland angewandten Methode nicht fördern zu wollen, die das ungeborene Leben und die werdende Mutter besser schützen könnte“<sup>40</sup>.

Allerdings übersieht eine solche Argumentation einen wichtigen Umstand, der womöglich die skizzierte Paradoxie erklären kann. Das substantielle Risiko bisheriger invasiver Verfahren hat dazu geführt, dass diese nur unter besonderen Bedingungen, nämlich bei sog.

---

Arztes. Die Schwangere muss ein erhöhtes Risiko für chromosomale Veränderungen beim Ungeborenen tragen, – sich in der 12. Woche der Schwangerschaft oder darüber befinden, – sich gemäß Gendiagnostikgesetz sowie den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission durch einen qualifizierten Arzt humangenetisch und ergebnisoffen beraten und aufklären lassen. 4. Wie bei herkömmlichen Untersuchungen trifft allein die Schwangere Entscheidungen für sich selbst und ihr ungeborenes Kind. So will es das gesetzlich verankerte Recht auf informationelle Selbstbestimmung.“ <http://www.lifecodexx.com>, Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>38</sup> Eine komplementäre Veranstaltung zum Thema „Möglichkeiten und Grenzen prädiktiver genetischer Diagnostik multifaktorieller Erkrankungen“ fand am 3. 5. 2012 statt.

<sup>39</sup> Die Präsentation von Wera Hofmann ist online verfügbar unter <http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/anhoerung-22-03-2012-hofmann.pdf>, Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>40</sup> Zitiert nach Löhr, Kommentar auf [taz.de](http://www.taz.de) 2011. Verfügbar unter <http://www.taz.de/!77286/>, Zugriff am 19.4.2012.

Risikoschwangerschaften, zum Einsatz kommen. Sie sind als ‚außergewöhnliche Maßnahmen‘ angesehen worden und als solche wurden sie akzeptiert. Die Einführung des neuen nicht-invasiven Verfahrens wird aller Voraussicht nach aber dazu führen, dass diese Art von pränataler Diagnostik zur Routine wird. Greely meint, dass das neue Verfahren „prenatal genetic testing from uncommon to routine“<sup>41</sup> führen könne, und Carolyn J. Chachkin spricht in Anlehnung an Sonia M. Suter von der Möglichkeit einer „routinization of prenatal genetic testing“<sup>42</sup>. Dies wird nur verschleiert, wenn die anbietenden Firmen darauf hinweisen, dass die neuen Testverfahren lediglich auf Frauen mit einem erhöhten Risiko abzielen. Auch das „Rapid Response Statement“ der International Society for Prenatal Diagnosis, in dem eine Anwendung bei Frauen mit geringem Risiko aktuell abgelehnt wird, ignoriert eine absehbare Entwicklung<sup>43</sup>. Damit stellen sich eine Reihe schwieriger Fragen, etwa die nach der praktischen Umsetzung einer stark steigenden Testnachfrage<sup>44</sup>. Es ist nicht auszuschließen, dass das neue Testverfahren, welches nur angewendet werden darf, wenn zuvor eine genetische Beratung stattgefunden hat<sup>45</sup>, aufgrund seiner nicht-Invasivität wesentlich häufiger durchgeführt wird als beispielsweise die Fruchtwasseruntersuchung. Dementsprechend wird der Bedarf an gut ausgebildeten Ärzten, Genetikern und anderen Berufsgruppen, die eine entsprechende genetische Beratung vornehmen dürfen, steigen. Geklärt werden muss, welche Anforderungen eine solche genetische Beratung erfüllen muss bzw. wie eine adäquate Aufklärung gestaltet sein

---

<sup>41</sup> Greely, Nature 2011, 289–291.

<sup>42</sup> Chachkin, AJLM 2007. 50. S. Suter, AJLM 2002, 233–270.

<sup>43</sup> Prenatal Detection of Down Syndrome using Massively Parallel Sequencing (MPS): a rapid response statement from a committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis, 24. 10. 2011. Online verfügbar unter [http://www.ispdhome.org/public/news/2011/ISPD\\_RapidResponse\\_MPS\\_24Oct11.pdf](http://www.ispdhome.org/public/news/2011/ISPD_RapidResponse_MPS_24Oct11.pdf), Zugriff am 19. 4. 2012.

<sup>44</sup> Vgl. zu praktischen Fragen bzgl. der steigenden Testnachfrage auch Chachkin, AJLM 2007, die u. a. Modellrechnungen bzgl. der Kosteneinsparungen anstellt, sowie Greely, Nature 2011, 290.

<sup>45</sup> Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). I. d. F. v. 31. 7. 2009, BGBl. I S. 2529, 3672: § 10 Genetische Beratung.

muss. Klärungsbedarf besteht außerdem hinsichtlich der Finanzierung. Mit einer steigenden Testnachfrage geht ein erheblicher finanzieller Aufwand einher. Würde der Bluttest als Leistung der gesetzlichen Krankenkassen angeboten, so müssten alle, auch diejenigen, die pränataldiagnostische Untersuchungen prinzipiell ablehnen, die Kosten (mit)tragen. Wird das neue Testverfahren aber, wie in Deutschland vorgesehen, als IGeL angeboten, so sind diejenigen benachteiligt, die den Bluttest gerne durchführen lassen würden, dies aufgrund ihrer finanziellen Ausgangssituation jedoch nicht können. Solche Gerechtigkeitsprobleme, die mit der Verteilung von Mitteln im Gesundheitssystem grundsätzlich einhergehen, werden durch die Einführung des neuen Testverfahrens verstärkt.

Daneben stellen sich aber sehr viel grundsätzlichere Fragen nach der ethischen und rechtlichen Einschätzung einer standardmäßig durchgeführten Pränataldiagnostik, die – nimmt man die aktuellen Zahlen als Grundlage – zu einer deutlichen Steigerung von Schwangerschaftsabbrüchen führen wird<sup>46</sup>. Fraglich ist u. a., ob unter diesen Bedingungen Eltern de facto überhaupt noch frei wählen können, ob sie eine Pränataldiagnostik durchführen lassen bzw. wie dies gewährleistet werden kann<sup>47</sup>. Amanda van den Heuvel und Kollegen konnten zeigen, dass viele Ärzte und andere im Gesundheitssystem Beschäftigte davon ausgehen, dass Patienten vor der Durchführung nicht-invasiver pränataldiagnostischer Verfahren im Vergleich zu der Vornahme invasiver Testverfahren weniger umfassend aufgeklärt werden müssen<sup>48</sup>. Sollte sich eine solche Meinung bei der Einführung des neuen Testverfahrens durchsetzen, dann ist zu befürchten, dass Patientinnen nicht immer angemessen aufgeklärt werden, bevor sie in die Testung des maternalen Blutes einwilligen. Eine informierte Einwilligung ist bei nicht-invasiven

---

<sup>46</sup> Vgl. Chachkin, AJLM 2007, 49.

<sup>47</sup> Vgl. Greely, Nature 2011, 290.

<sup>48</sup> Van den Heuvel et al., Patient Education and Counseling 2010, 24–28.

Verfahren aber genauso erforderlich wie bei invasiven. Es stellt sich ferner die Frage, welche Auswirkungen eine solche Praxis auf die Stellung von Behinderten in der Gesellschaft hat<sup>49</sup>. Schließlich wird auch die Abwägung von Rechten der Mutter einerseits und denen des Fötus andererseits unter diesen veränderten Umständen womöglich erneut problematisch. Jedenfalls ist es nicht klar, dass die ethische und rechtliche Einschätzung einer standardmäßig durchgeführten Pränataldiagnostik die gleiche sein muss wie die einer solchen, die als Ausnahme konzipiert ist. Insofern greifen einfache Hinweise darauf, dass der neue Test eine Verbesserung darstelle, da er objektive Risiken ausschalte, bei einer normativen Bewertung zu kurz. Eine solche Einschätzung ist nur unter der zusätzlichen Prämisse gültig, dass die normative Bewertung existierender invasiver pränataldiagnostischer Verfahren, die unter bestimmten klar definierten Bedingungen zum Einsatz kommen, auf ein nicht-invasives Verfahren, das routinemäßig durchgeführt wird, übertragbar ist. Unabhängig davon, ob man diese Prämisse teilt oder nicht, bedarf sie jedenfalls einer argumentativen Auseinandersetzung.

#### **IV. Rechtliche Aspekte**

Unter rein rechtlichen Gesichtspunkten erbringt die Analyse des neuen nicht-invasiven Verfahrens zunächst einmal Eindeutiges: Gemäß § 2 Abs. 1 GenDG erstreckt sich dessen Anwendungsbereich nämlich auch auf genetische Untersuchungen und genetische Analysen bei Embryonen und Föten während der Schwangerschaft.

Eine solche vorgeburtliche genetische Untersuchung darf unter anderem zur Behandlung des Ungeborenen, vor allem aber auch zu medizinischen Zwecken vorgenommen werden, dies jedoch nur, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des

---

<sup>49</sup> Chachkin, AJLM 2007, 51–52.

Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen<sup>50</sup>. Sollen indes genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festgestellt werden, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, so darf die Untersuchung nicht vorgenommen werden<sup>51</sup>. Das Gesetz statuiert so ein Untersuchungsverbot für spätmanifestierende Erbkrankheiten. Wird anlässlich einer vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, so kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung erst nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden<sup>52</sup>. Diese Einschränkung soll in Ansehung der Zwölf-Wochen-Frist des § 218a Abs. 1 Nr. 3 StGB einem geschlechtsbezogenen straflosen Schwangerschaftsabbruch entgegenwirken.

Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist die Schwangere genetisch zu beraten und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach den Vorgaben des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen; der Inhalt der Beratung ist zu dokumentieren<sup>53</sup>. Für den Fall, dass die Schwangere nicht einwilligungsfähig ist, statuiert schließlich § 15 Abs. 4 GenDG weitere Voraussetzungen.

Diese auf den ersten Blick umfassend wirkenden gesetzgeberischen Entscheidungen waren weder in der Praxis noch in der rechtswissenschaftlichen Auseinandersetzung dazu angetan, einen umfassenden Konsens zu begründen<sup>54</sup>. So ergeben sich beispielsweise nennenswerte

---

<sup>50</sup> § 15 Abs. 1 S. 1 Alt. 1 GenDG.

<sup>51</sup> § 15 Abs. 2 GenDG.

<sup>52</sup> § 15 Abs. 1 S. 2 GenDG.

<sup>53</sup> § 15 Abs. 3 GenDG.

<sup>54</sup> S. hierzu etwa auch die gemeinsame Stellungnahme der Akademien Leopoldina, acadtech und Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften v. November 2010,

Rechtsanwendungsprobleme, wenn es zu ermitteln gilt, welche Erkrankungen die Gesundheit des Embryos oder Fötus „während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen“; vergleichbare Schwierigkeiten bereitet etwa das Verbot der vorgeburtlichen Untersuchung spätmanifestierender Erkrankungen<sup>55</sup>. Diese bedauerlichen Unschärfen des GenDG wirken sich jedoch nicht in spezifischer Weise auf einzelne oder auf neue Diagnosemethoden aus. Vielmehr führt die umfassende Einbeziehung sowohl invasiver als auch nicht-invasiver Untersuchungsmethoden dazu, dass alle Formen vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen<sup>56</sup> von der Regelung des § 15 GenDG erfasst werden.

Von dieser Feststellung unberührt bleibt jedoch die Frage, ob und in welcher Weise das neue nicht-invasive Verfahren die dem GenDG zugrundeliegenden (verfassungsrechtlichen) Wertungen tangiert und damit ggf. den Gesetzgeber auf den Plan ruft. Zu Recht wird regelmäßig darauf hingewiesen, dass § 15 GenDG in seinem Verhältnis zum Abtreibungsrecht gesehen werden muss, da die Möglichkeiten und Grenzen vorgeburtlicher Untersuchungen das für einen etwaigen Schwangerschaftsabbruch relevante Wissen der Eltern beeinflussen können<sup>57</sup>. Insoweit könnte der nicht-invasive Charakter des neuen Verfahrens als Indiz dafür gewertet werden, dass es künftig zu zusätzlichen PND-basierten Abtreibungen kommen könnte.

---

<http://www.acatech.de/de/aktuelles-presse/presseinformationen-news/news-detail/artikel/prediktive-diagnostik-akademien-schlagen-novellierungdes-gendiagnostikgesetzes-vor.html>, Zugriff am 23. 5. 2012.

<sup>55</sup> Vgl. Kersten, JZ 2011, 161, 164.

<sup>56</sup> S. auch die entsprechenden Definitionen des Gesetzgebers: Gemäß § 3 Nr. 1 lit. b GenDG ist genetische Untersuchung auch eine auf den Untersuchungszweck gerichtete vorgeburtliche Risikoabklärung. Bei der vorgeburtlichen Risikoabklärung handelt es sich nach § 3 Nr. 3 GenDG um eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll.

<sup>57</sup> Kersten, JZ 2011, 161, 166. S. auch Czerner, MedR 2011, 783, 787.

Bei genauerer Betrachtung zeigt sich jedoch, dass ein solches rein quantitativsbasiertes Argument nicht zu einer grundlegenden Neujustierung des GenDG zwingt. Ausschlaggebend sowohl für die gesetzliche Regelung des Abtreibungsrechts als auch für die Etablierung des Rechtsrahmens vorgeburtlicher Diagnostik waren und sind umfassende Güterabwägungen, bei denen vor allem die aus Art. 1 Abs. 1 und Art. 2 Abs. 2 GG resultierenden staatlichen Schutzpflichten zugunsten des ungeborenen Lebens und die verfassungsrechtlich verbürgten Rechte der Eltern resp. der Mutter in Einklang gebracht werden müssen. Diese nicht in Ansehung des konkreten Einzelfalls oder besonderer Fallgruppen, sondern abstrakt-generell erfolgende Güterabwägung kann eine Neuausrichtung letztlich nur über qualitative, nicht jedoch aufgrund quantitativer Erwägungen erfahren<sup>58</sup>. Unabhängig davon, dass ein erneutes „Aufschnüren“ des GenDG in Ansehung der Härte der seinerzeitigen gesetzgeberischen Diskussion ohnehin eher unwahrscheinlich ist, kann somit auch unter verfassungsrechtlichen Gesichtspunkten keine entsprechende Notwendigkeit erkannt werden.

Sollte es aber ungeachtet dessen doch zu einer umfassenderen Diskussion im biopolitischen Kontext kommen, dürfte die Betrachtung keineswegs auf quantitativen Gesichtspunkten verharren; stattdessen müsste ebenso Berücksichtigung finden, dass der Rückgriff auf nicht-invasive Verfahren nicht nur zu einer Reduktion von Fehlgeburten, sondern auch zu geringeren psychischen Belastungen der Mutter führt. Das Argument, wonach derartige Entlastungen der Eltern aufgrund einer möglicherweise drohenden Zunahme der Abtreibungszahlen eher zu vermeiden seien, stellt die relevanten (verfassungsrechtlichen) Wertungen auf den Kopf und verfängt daher nicht: Ungeachtet des angesprochenen engen Konnexes zwischen pränataler Diagnostik und Abtreibungsrecht darf nämlich zunächst

---

<sup>58</sup> S. zur Unbeachtlichkeit quantitativer Erwägungen bei abstrakter Güterabwägung auch die Ausführungen des BVerfG zum Luftsicherheitsgesetz, BVerfGE 115, 118–166.



einmal nicht verkannt werden, dass ein strafloser Schwangerschaftsabbruch bekanntlich nicht mit einer Erkrankung des Kindes, sondern ausschließlich mit Risiken für die Mutter begründet werden kann<sup>59</sup>. Zwar finden sich insoweit argumentative Umgehungsstrategien; wer diesen Umstand kritisiert, muss jedoch nicht für ein Verbot neuer Diagnoseverfahren, sondern in Ansehung des allgemeinen Charakters dieser Erscheinung konsequenterweise für eine umfassende Neuregelung des gesamten Abtreibungsrechts plädieren. In diesem Zusammenhang wäre schließlich auch zu berücksichtigen, dass sowohl der historische Gesetzgeber des Embryonenschutzgesetzes als auch der BGH in seiner grundlegenden Entscheidung zur PID<sup>60</sup> zwecks Wahrung des Verhältnismäßigkeitsprinzips davon ausgehen, dass nicht-invasiven Untersuchungsverfahren gegenüber invasiven Methoden der Vorrang einzuräumen ist.

In der Gesamtschau zeigt sich somit, dass sich ein isoliertes Verbot oder spezifische Beschränkungen des neuen Verfahrens weder über das GenDG noch über verfassungsrechtliche Erwägungen begründen lassen. Kritiker des neuen Verfahrens müssten vielmehr auf eine grundlegende Neujustierung des gesamten Rechts des vorgeburtlichen Lebensschutzes hinwirken. Insoweit mag jedoch der Hinweis auf die Geschichte des Abtreibungsrechts oder auf das Ringen um ein umfassendes Fortpflanzungsmedizinengesetz als Beleg dafür genügen, dass die baldige Umsetzung eines solchen Vorhabens eher unwahrscheinlich ist.

## **V. Ausblick**

Es mag sein, dass das Risiko existierender Testverfahren die grundsätzlicheren Fragen eine Zeit lang verdeckt hat. Vielleicht hat man sie allzu gerne ausgeblendet und sich zumindest

---

<sup>59</sup> § 218 a Abs. 2 StGB.

<sup>60</sup> BGHSt 55, 206–220.

uneingestanden damit beruhigt, dass es sich um eine Ausnahme handelt, in der spezielle normative Kriterien angelegt werden müssen. Durch die Entwicklung des neuen risikofreien Tests wird nun jedoch eine Beschäftigung mit grundsätzlichen ethischen Fragen unumgänglich. Insofern muss man die neuerlichen kritischen Fragen zur Pränataldiagnostik keineswegs als paradox ansehen: Ein „besserer“ Test wird nicht als ethisch problematischer eingeschätzt. Es ist vielmehr so, dass der „bessere“ Test grundlegende Fragen ans Licht bringt, die zuvor durch eine Art „Sekundäreffekt“ überlagert waren. Mit dieser Einschätzung ist freilich noch nichts darüber gesagt, wie mit dem neuen Testverfahren umgegangen werden soll. Die Kritik, die an dem neuen Testverfahren geübt worden ist, und das Unbehagen, das sich bei Vielen angesichts der absehbaren Entwicklung einstellt, macht aber deutlich, dass (erneut) eine ganz grundsätzliche Debatte über Abtreibung, reproduktive Autonomie und informierte Einwilligung, den Umgang mit Behinderten und andere Themen in unserer Gesellschaft zu führen wäre. Diese Debatte müsste nicht unbedingt zu einer veränderten rechtlichen Regelung führen. Die Tatsache, dass nach hartem Ringen in einem demokratischen Prozess eine Regulierung des Schwangerschaftsabbruchs (inkl. der Regeln für die Schwangerschaftskonfliktberatung im SchKG und die genetische Beratung im GenDG) gefunden wurde, darf nicht gering geachtet werden. Es sollte aber auch nicht von vornherein ausgeschlossen werden, dass der erneute und umfassende Blick auf grundsätzliche Fragen dazu führen könnte, Lösungsmodelle insgesamt zu überdenken und womöglich zu ändern.